

Diagnosi

Test biochimico: è sufficiente un semplice esame del sangue per valutare alcuni parametri sierici del ferro:

Saturazione della Transferrina (una proteina di trasporto del ferro). Una saturazione della transferrina superiore al 50% a digiuno è fortemente indicativa di Emocromatosi (HH) (1)

Ferritina sierica (proteina di deposito del ferro). Valori elevati possono essere dovuti ad un sovraccarico di ferro. Il risultato deve essere interpretato in combinazione con la saturazione della transferrina (2)

(1) trasporto del ferro attraverso il sangue

(2) deposito di ferro negli organi

Un test genetico su sangue o saliva è necessario per confermare la diagnosi.

Il test genetico per la ricerca della doppia mutazione C282Y/C282Y nel gene HFE permette la diagnosi della forma più comune di Emocromatosi.

Altre forme rare di HH (con mutazioni non nel gene HFE) possono essere testate in laboratori specializzati o in Centri di Riferimento Nazionali.

Una questione di famiglia

Se il test è positivo, è responsabilità del paziente informare i suoi familiari ed incoraggiare test biochimici e genetici.

Obiettivi dell' EFAPH

Sensibilizzare la Professione Medica ed il Pubblico in generale nei confronti dell' Emocromatosi.

Aiutare nella creazione di associazioni nazionali di pazienti e familiari in tutti i paesi europei e promuovere ricerca sulla malattia e migliori cure disponibili.

*previste

Emocromatosi

Disordine genetico con sovraccarico di ferro

Informazione- Prevenzione- Trattamento

Cos'è l'Emocromatosi?

Sovraccarico di ferro

L' Emocromatosi è dovuta ad un eccessivo deposito di ferro nel corpo che si accumula progressivamente. Se non trattata può provocare gravi danni ad organi vitali come fegato, cuore, pancreas, articolazioni ed, in casi estremi, può essere fatale.

L' Emocromatosi è ereditaria. Genitori, fratelli e figli di una persona diagnosticata di Emocromatosi sono molto probabilmente portatori della mutazione C282Y o possono avere la malattia.

Una malattia genetica

La forma più frequente della malattia

La forma più frequente di Emocromatosi è causata da una mutazione abbastanza comune denominata C282Y/C282Y nel gene **HFE**. Questa mutazione causa un eccesso di ferro nel sangue che determina gravi danni agli organi: affaticamento cronico, cirrosi, cancro epatico, diabete e reumatismi disabilitanti.

La mutazione è **molto comune** in popolazioni che emigrarono da paesi del Nord Europa in particolare quelli di origine Celtica.

Rare forme di Emocromatosi

Anche bambini ed adolescenti possono avere gravi problemi di sovraccarico di ferro. In questi casi giovanili molto rari, la malattia è dovuta a mutazioni in geni **diversi dall' HFE**, emojuvelina, epcidina, ferroportina... Queste forme rare vengono riscontrate indistintamente in **tutto il mondo**. È opportuno rivolgersi a Centri nazionali di riferimento specializzati in patologie da sovraccarico di ferro per la diagnosi ed il trattamento più appropriato.

Diagnosi Precoce

Sintomi non specifici possono essere male interpretati e quindi ritardare la diagnosi:

- > Anormale stanchezza cronica,
- > Dolore alle articolazioni,
- > Aritmia cardiaca,
- > Diabete,
- > Disturbi sessuali,
- > Pigmentazione cutanea ...

Se l' Emocromatosi viene diagnosticata precocemente e trattata, il paziente può condurre una vita normale ed avere una normale aspettativa di vita. Tuttavia, una diagnosi tardiva può portare a complicazioni, danno agli organi e ad una prognosi molto più seria.

Oggigiorno, nella maggior parte dei paesi europei non si sa abbastanza riguardo l' Emocromatosi. Una persona su 300 è geneticamente predisposta a sviluppare un sovraccarico di ferro. In Europa, questo significherebbe che circa 2,2 milioni di persone possono avere la malattia. Le forme rare di Emocromatosi, **non correlate al gene HFE**, non sono state ancora pienamente comprese.

Un trattamento veloce ed efficace

Attualmente, il trattamento consiste nell'eseguire un salasso di sangue o flebotomia. La flebotomia viene eseguita periodicamente al fine di eliminare l'eccesso di ferro.

Il medico organizza la flebotomia di routine con opportuna frequenza e volume di sangue prelevato in funzione delle necessità del paziente. Nella prima fase (fase di induzione), può venir eseguita una flebotomia anche ogni settimana fino a quando il sovraccarico di ferro scompare. Le flebotomie diventano meno frequenti, ogni mese o ogni sei mesi, nella seconda fase (fase di mantenimento) il cui scopo è di prevenire che il ferro si accumuli nuovamente nel corpo.

La ricerca medica continua ad investigare le basi della malattia e si stanno esplorando trattamenti alternativi alla flebotomia. È di fondamentale importanza avere una migliore comprensione del metabolismo del ferro.